

A NEWBORN SCREENING SYSTEM IN PRACTICE.

La mise en place d'un programme
de dépistage néonatal.

J.P. FARRIAUX (Lille)



LE PREALABLE

= la LECTURE des recommandations internationales

- les guides des recommandations et critères,

. Wilson et Jungner

Principles and Practice of screening for disease.
Public Health Paper, n° 34, Genève, OMS 1968.

. National Screening Committee. The NSC criteria.
www.doh.gov.uk

. ISNS : general guidelines for Neonatal Screening
www.isns-neoscreening.org

. Human genetic society of Australasia : Newborn screening policy
statement 2004.
www.hgsa.com.au

. American College of medical genetics : Newborn Screening
www.acmg.net

. UK Newborn Screening Programm Centre. Polices and standards 2005.
www.newbornscreening-bloodspot.org.uk

. American academy of Pediatrics Newborn Screening.
Task force recommendations.
Pediatrics, 2006, 117 : 5194.



-Quelques références.

- THERRELL B1 et al.

Guidelines for the retention, storage and use ...
Biochem molec med 1996, 57 : 116.

- LABERGE C1 et al

Le dépistage des nouveau-nés, le consentement et la mise en
banque.
GenEdit, Vol II n° 3 – 2004.

- POLLITT Rj et al.

Neonatal Screening for inborn errors of metabolism : cost, yield
and outcome.
Health Technol Assessment 1997 ; 1 - 202.

- ...



DES PRELIMINAIRES

- Le dépistage systématique est une action multidisciplinaire avec
de nombreux partenaires (professionnels et laics) qui doivent être
consultés et adhérer au programme.

- Une réflexion communautaire définit la problématique du
programme.

- L'organisation permet une action efficace.



LA MISE EN PLACE

I- DEFINIR SON PROGRAMME

Qui ? = la cible :

- . un malade → bénéfice direct (traitable)
- . une famille → récidence (traitable ou non)
- . une population → éradication (ciblage
hétérozygote)

Quoi ? = les maladies avec des priorités selon :

- . fréquence (population, ethnie ...)
- . moyens diagnostiques
- . possibilité de traitement et suivi.



Comment ?

- = la réalisation :
- . un laboratoire « central » habilité
 - . les méthodes (RIA ou Immuno ...)
 - . un contrôle de qualité (efficacité)

- = la gestion :
- technique et administrative
 - recueil des données (évaluation)
 - suivi des résultats, des prises en charge
 - ...



- = le financement :
- . coût des tests (appareil, réactif, personnel)
 - . « pérennité »
 - . gestion responsable

- = le consensus :
- des parents (informations, consentement, confidentialité ...)
 - des professionnels (formations, participation)



Pourquoi ?

- Efficacité : . « accès » universel (exhaustivité)
- . fiabilité (faux-négatif et faux-positif)

- Utilité : résultats à long terme
- coût/efficacité
- coût/utilité

- = obligation d'une EVALUATION permanente par le biais d'un réseau multidisciplinaire
(nb : nécessité d'un logiciel informatique adapté).



II ORGANISER la pratique

1- l'étape « DEPISTAGE » (= action de masse)

- en maternité :

- . information des parents (moment, moyens ?)
 - . formation des personnels
 - . réalisation du prélèvement
 - * identification
 - * envoi
- (nb) particularités : prématurité, transfusion ...

- au laboratoire :

- . réalisation du dosage : rapidité
- fiabilité
- . validation du résultat
- . contrôle de qualité (interne et externe).



- au centre (régional) de gestion :

- . dispatching des résultats : normaux → maternité
- suspects → parents
- médecins
- maternité

- . suivi des suspects : . contrôle (2ème prélèvement)
- . diagnostic
- . prise en charge

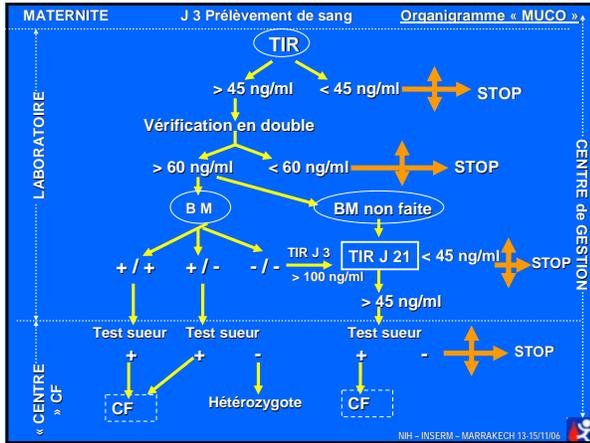
- . gestion administrative : exhaustivité de la couverture
- fourniture des consommables
- (carte de prélèvement ...)



avec des organigrammes décisionnels :

- . âge au prélèvement (poids - terme)
 - . valeur-seuil : d'alerte (vérification sur le 1er prélèvement)
 - d'action (prise en charge spécialisée ou contrôle)
 - . Circuit « d'alerte » des parents :
 - privilégier le contact direct
 - parents - médecins
- (nb) éviter l'annonce téléphonique anonyme





2- l'étape « DIAGNOSTIC » (= acte individuel)
 = prise en charge du « suspect » par un spécialiste
 → information préliminaire des parents

↓

- examen clinique
- ↓
- contrôles (biochimiques, ex spécifiques ...)
- ↓
- conclusion « confirmation » ou « infirmation »

et gestion avec les parents du vrai positif faux positif

- présentation de la maladie aux parents

Nb) transmission obligatoire de la conclusion au Centre de Gestion.

NIH - INSERM - MARRAKECH 13-15/11/06

3- l'étape « TRAITEMENT » et « SUIVI »
 = établir la « prescription »
 = organiser le « suivi » :

- choisir le(s) responsable(s) spécialiste(s) le(s) collaborateur(s) (généraliste – biologiste ...)
- organiser les contrôles cliniques et biologiques : rythme, type ...
- prévoir le passage à l'adulte

Nb) collection et transmission des données individuelles au Centre de Gestion.

NIH - INSERM - MARRAKECH 13-15/11/06

4- l'étape « ADMINISTRATION »

- au niveau « loco-régional » (cf ci-dessus)
- au niveau « central » national
 - financement et rétribution des acteurs
 - centralisation des données : (EVALUATION)
 - exhaustivité des dépistages
 - cas dépistés (registre)
 - erreurs éventuelles
 - définition avec les « experts »
 - * des organigrammes spécifiques
 - * de l'extension du programme
 - * des choix méthodologiques thérapeutiques
 - préparation des « documents » d'information.
 - réflexions « éthiques » (ex : hétérozygotes, prélèvement ...)

NIH - INSERM - MARRAKECH 13-15/11/06

Les 4 étapes : Dépistage
 Diagnostic
 Traitement et Suivi
 Gestion centralisée

sont **INDISSOCIABLES**
 et **OBLIGATOIRES** → **EVALUATION**

NIH - INSERM - MARRAKECH 13-15/11/06



CONCLUSION

La mise en place d'un programme de dépistage est une action difficile, mais ...

« Monseigneur,
La difficulté de REUSSIR ne fait qu'ajouter à la
nécessité d'ENTREPRENDRE ».

[Pierre Caron de Beaumarchais – 1760]